

### ¿Qué es la atrofia muscular espinal (AME)?

La atrofia muscular espinal, o AME, es una enfermedad que afecta a las células nerviosas y los nervios de la médula espinal. Cuando estos nervios no funcionan, los músculos no pueden hacer su trabajo y se vuelven muy débiles. Los síntomas pueden incluir dificultad para respirar, problemas con la alimentación o la deglución, dificultad para cumplir con los hitos de desarrollo motor o debilidad muscular. Si no se tratan, estos síntomas empeorarán con el tiempo. El tratamiento debe iniciarse lo antes posible, ya que los bebés con AME tienden a tener mejores resultados con el tratamiento temprano.

### ¿Qué son los trastornos de los aminoácidos, los trastornos de los ácidos orgánicos y los trastornos de la oxidación de los ácidos grasos?

Cada uno de estos trastornos afecta a la capacidad del organismo para producir energía a partir de los alimentos. Estos trastornos provocan la acumulación de toxinas o venenos en el organismo. Dos de los trastornos más comunes de este grupo son la fenilcetonuria (FCU) y la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCADD).

### ¿Qué es la fenilcetonuria (FCU)?

La fenilcetonuria es un trastorno que afecta a la capacidad del organismo para descomponer la fenilalanina, que forma parte de las proteínas presentes en los alimentos. La acumulación de fenilalanina en la sangre puede afectar al desarrollo cerebral y causar discapacidad intelectual y problemas de comportamiento. El tratamiento consiste en administrar al bebé una fórmula infantil especial. El niño seguirá una dieta especial de por vida.

### ¿Qué es la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)?

La MCADD es una enfermedad que afecta a la capacidad del organismo para producir energía a partir de las grasas almacenadas. Los bebés que nacen con esta enfermedad parecen estar bien al nacer, pero pueden sufrir convulsiones repentinas y entrar en coma si no han comido durante unas horas. Sin un tratamiento de urgencia, pueden morir o tener problemas de desarrollo. El tratamiento consiste en evitar largos periodos sin comer, sobre todo en épocas de enfermedad.

### ¿Qué es la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD)?

La X-ALD afecta al cerebro y a las glándulas suprarrenales. Las personas con X-ALD son incapaces de descomponer los ácidos grasos de cadena muy larga (Very long chain fatty acids, VLCFA), que pueden acumularse en el organismo y causar problemas de salud. La X-ALD es tratable si se detecta en etapas tempranas. Sin detección y tratamiento tempranos, la forma más grave de X-ALD puede causar ceguera y pérdida de control muscular.

### ¿Qué es la mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS1)?

La MPS I es un trastorno hereditario poco frecuente que afecta a la mayor parte del cuerpo. Los bebés con MPS I no pueden descomponer un grupo de azúcares complejos. Como resultado, estos azúcares se acumulan en las células y causan problemas de salud. Se ha demostrado que el inicio temprano del tratamiento de la MPS I ayuda a prevenir, detener o retrasar muchos de los problemas de salud. Los bebés con MPS I pueden mostrar signos en el primer año de vida. Estos síntomas pueden empeorar rápidamente.

### ¿Qué es Pompe?

La enfermedad de Pompe afecta los músculos del bebé. Los bebés con enfermedad de Pompe no pueden descomponer un tipo determinado de azúcar, llamado glucógeno. Como consecuencia, el glucógeno se acumula en el organismo y causa problemas de salud. Los signos de la enfermedad de Pompe pueden no ser evidentes al nacer. En algunos casos, la enfermedad de Pompe puede agravarse rápidamente si no se trata.

Si tiene alguna duda sobre los resultados de las pruebas de detección, póngase en contacto con el médico de su bebé.

*La prueba de detección en recién nacidos no es una prueba de diagnóstico. Aunque un resultado normal es muy tranquilizador, no garantiza que el bebé no padezca uno de estos trastornos. Si un bebé presenta síntomas de uno de estos trastornos, debe someterse a un examen más exhaustivo, incluso si la prueba de detección del recién nacido resultó normal.*

Línea de ayuda para niños con necesidades médicas especiales 1-800-737-3028



NC DEPARTMENT OF  
**HEALTH AND  
HUMAN SERVICES**  
Division of Public Health

[www.ncdhhs.gov/divisions/dph](http://www.ncdhhs.gov/divisions/dph)

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de North Carolina (State of North Carolina Department of Health and Human Services, NCDHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

12/2022



**UNA PRUEBA  
PARA SALVAR  
LA VIDA DE  
SU BEBÉ**

Pruebas de detección en  
recién nacidos

# Respuestas a sus preguntas

## ¿Cómo ayudará esta prueba a proteger a mi bebé?

La mayoría de los bebés nacen sanos, pero algunos problemas de salud no siempre se detectan al nacer. Las pruebas de detección en recién nacidos son la mejor manera de detectar y prevenir problemas de salud graves antes de que el bebé enferme. Por ello, en North Carolina se realiza un sencillo análisis de sangre para detectar más de 30 afecciones en los recién nacidos. Muchas de estas afecciones pueden poner en peligro la vida del recién nacido y algunas pueden causar problemas graves a largo plazo si no se tratan pronto. Cuanto antes se detecte y trate un problema, más posibilidades tendrá su bebé de empezar la vida sano.

## ¿Cómo y dónde se hacen las pruebas a mi bebé?

Antes de abandonar el hospital, se pinchará el talón de su bebé y se le extraerán unas gotas de sangre. La sangre se enviará al Laboratorio Estatal de Salud Pública (State Laboratory of Public Health) de Raleigh para su análisis. North Carolina es un líder reconocido a nivel nacional en las pruebas de detección en recién nacidos.

## ¿Qué pasa si mi bebé necesita repetir la prueba?

Al salir del hospital, es posible que el pediatra le pida que traiga a su bebé para que le hagan otra prueba de detección en recién nacidos u otro tipo de pruebas. Si es necesario realizar más pruebas, es muy importante que responda lo antes posible. Algunas de estas afecciones pueden causar problemas potencialmente mortales en pocos días.

## ¿Qué se incluye en la prueba?

Las afecciones por las que se examinará a su bebé se beneficiarán de distintos tipos de cuidados y tratamientos médicos, entre los que se incluyen:

- Hipotiroidismo primario congénito
- Galactosemia
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- Anemia drepanocítica
- Deficiencia de biotinidasa
- Fibrosis quística
- Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG)
- Atrofia muscular espinal (AME)
- Trastornos de aminoácidos (incluida la fenilcetonuria, FCU)
- Trastornos de ácidos orgánicos
- Trastornos de la oxidación de ácidos grasos (incluida la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, MCADD)
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD)
- Mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS 1)
- Pompe

## ¿Qué ocurre si no tenemos antecedentes familiares de estos trastornos?

La mayoría de estas enfermedades se heredan de otros miembros de la familia, es decir, los abuelos o los padres las transmiten a sus hijos. Sin embargo, un bebé también puede ser la primera persona de la familia en padecer la enfermedad. Los padres que no tienen antecedentes familiares de estas enfermedades, o que ya tienen hijos sanos, pueden tener un bebé con una de estas enfermedades. Es posible que ambos progenitores sean portadores de una enfermedad genética, incluso con hijos sanos. Un portador tiene un gen que no funciona y que, sin saberlo, puede transmitirse de padres a hijos. Tenga en cuenta que las pruebas de detección en recién nacidos NO identifican a todos los recién nacidos (o padres) que son portadores de una enfermedad genética hereditaria.



## Explicación de los trastornos

Para cada una de estas afecciones, el diagnóstico temprano, la atención médica y el tratamiento pueden prevenir o reducir problemas médicos graves e incluso salvar la vida de su bebé. Algunos de estos trastornos pueden ser potencialmente mortales.

## ¿Qué es el hipotiroidismo primario?

La glándula tiroides, situada en el cuello, produce una hormona que es importante para el crecimiento, el desarrollo y el aprendizaje normales. El hipotiroidismo primario se produce cuando la glándula tiroides del bebé no fabrica suficiente hormona tiroidea. El tratamiento consiste en administrar o sustituir la hormona que falta por medio de un medicamento que el bebé puede tomar por vía oral.

## ¿Qué es la galactosemia?

La galactosemia es una enfermedad que no permite al organismo utilizar un azúcar llamado galactosa que se encuentra en la leche. Un bebé con galactosemia puede enfermar gravemente a los pocos días de tomar leche materna o de fórmula que contenga este azúcar. Algunos de los primeros signos y síntomas pueden ser vómitos, coloración amarillenta de la piel o retraso del crecimiento. El tratamiento consiste en cambiar a una leche de fórmula sin galactosa (a base de soja), fácil de conseguir en la tienda.

## ¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)?

La HSC es un grupo de afecciones que repercuten en la cantidad de hormonas producidas por las glándulas suprarrenales, situadas encima de los riñones. Estas hormonas son necesarias para la vida y desempeñan un papel importante en el desarrollo sexual. Los síntomas de la HSC pueden ser mortales. El bebé puede presentar debilidad, deshidratación o incluso shock. Si su bebé tiene HSC, su organismo no puede producir estas hormonas. El tratamiento consiste en administrar o sustituir la hormona al bebé, que suele ser un medicamento que se toma por vía oral.

## ¿Qué es la anemia drepanocítica?

La anemia drepanocítica es un problema de los glóbulos rojos. La anemia drepanocítica afecta la parte de los glóbulos rojos que transporta oxígeno a todas las partes del cuerpo. Las personas con anemia drepanocítica pueden tener graves problemas de salud que pueden provocar anemia (recuento bajo de glóbulos rojos), dolor intenso, infecciones potencialmente mortales, accidentes cerebrovasculares y muchas hospitalizaciones. La penicilina por vía oral ayuda a prevenir y tratar algunos síntomas.

## ¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es una enfermedad que afecta a la capacidad del organismo para reciclar la biotina, una vitamina común que se encuentra en muchos alimentos, por lo que no hay suficiente biotina en el organismo. La deficiencia de biotinidasa puede causar convulsiones, retraso mental, erupciones cutáneas, pérdida de cabello y audición e incluso la muerte. El tratamiento consiste en tomar diariamente biotina, que es un medicamento que se toma por vía oral.

## ¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad que afecta a la respiración y la digestión, es decir, al aprovechamiento que el organismo hace de los alimentos y líquidos que el bebé come y bebe. Las personas con FQ tienen una mucosidad muy espesa, que puede obstruir los pulmones y el aparato digestivo y provocar una tos intensa, infecciones pulmonares potencialmente mortales y escaso aumento de peso y crecimiento. Existen muchos tipos de tratamiento para la fibrosis quística que incluyen terapia respiratoria diaria y medicación. El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden mejorar el crecimiento y la función pulmonar y agregar años a la vida del niño.

## ¿Qué es la inmunodeficiencia combinada grave (IDCG)?

La IDCG es una enfermedad hereditaria en la que el sistema inmunitario del bebé no funciona bien y su organismo es incapaz de combatir infecciones graves. Si se detecta y trata a tiempo, el bebé puede vivir y tener una vida más sana.